



Y học cá thể hóa trong phòng ngừa và điều trị bệnh lý tim mạch: Cập nhật và hướng ứng dụng lâm sàng

Personalized Medicine in the Prevention and Treatment of Cardiovascular Diseases: Updates and Applications in Clinical Practice

Võ Thị Hà Hoa^{a*}, Nguyễn Thị Khánh Linh^a
Vo Thi Ha Hoa^{a*}, Nguyen Thi Khanh Linh^a

^aTrường Y Dược, Đại học Duy Tân, Đà Nẵng, Việt Nam

^aMedicine & Pharmacy Division, Duy Tan University, Da Nang, 550000, Viet Nam

(Ngày nhận bài: 03/09/2025, ngày phản biện xong: 20/10/2025, ngày chấp nhận đăng: 17/11/2025)

Tóm tắt

Bệnh lý tim mạch (Cardiovascular Diseases – CVD) tiếp tục là nguyên nhân hàng đầu gây bệnh tật và tử vong trên toàn cầu, gây ra gánh nặng lớn cho các quốc gia, đặc biệt là các quốc gia có thu nhập thấp và trung bình. Các phương pháp điều trị truyền thống dựa trên phác đồ tiêu chuẩn thường không đáp ứng được sự đa dạng giữa các cá nhân về hiệu quả điều trị, tác dụng phụ và tiến triển bệnh lý. Trong bối cảnh đó, Y học cá thể hóa (Personalized Medicine – PM), hay còn gọi là Y học chính xác (Precision Medicine), đã nổi lên như một hướng tiếp cận mới, tích hợp các dữ liệu di truyền, phân tử, môi trường và lối sống để xây dựng chiến lược điều trị và phòng ngừa phù hợp với từng bệnh nhân.

Những tiến bộ gần đây trong công nghệ giải trình tự thế hệ mới, trí tuệ nhân tạo và phân tích dữ liệu lớn đã tạo điều kiện thuận lợi cho việc ứng dụng PM trong lĩnh vực tim mạch, góp phần nâng cao khả năng phân tầng nguy cơ, chỉ định điều trị theo dược di truyền và cải thiện kết cục lâm sàng. Tuy nhiên, quá trình triển khai PM vẫn đối mặt với nhiều thách thức đáng kể như chi phí cao, hạn chế trong hạ tầng dữ liệu, thiếu hụt nhân lực chuyên môn và rào cản về chính sách – đặc biệt tại các quốc gia đang phát triển như Việt Nam.

Bài viết này trình bày các công cụ y học chính xác được xây dựng theo "omics" kết hợp AI, Big Data, bao gồm genomics, transcriptomics, epigenomics, proteomics, metabolomics và microbiomics, nhằm cung cấp một cái nhìn tổng quan toàn diện về hiện trạng, ứng dụng lâm sàng và các xu hướng mới nổi của PM trong điều trị bệnh lý tim mạch. Đồng thời, bài viết phân tích những rào cản chính trong quá trình triển khai và đề xuất các định hướng chiến lược để tích hợp PM vào hệ thống y tế lâm sàng và y tế công cộng, với trọng tâm tại Việt Nam và khu vực Đông Nam Á.

Từ khóa: Y học cá thể hóa, y học chính xác, bệnh lý tim mạch, di truyền học, dược di truyền học, trí tuệ nhân tạo, phân tầng nguy cơ, Việt Nam, Đông Nam Á, chính sách y tế

Abstract

Cardiovascular diseases (CVD) remain the foremost cause of morbidity and mortality worldwide, disproportionately affecting low- and middle-income countries. Conventional therapeutic approaches based on standardized protocols often fail to address inter-individual variability in treatment response, adverse effects, and disease progression. In this context, Personalized medicine (PM), also known as Precision medicine, offers a paradigm shift by integrating genetic, molecular, environmental, and lifestyle data to tailor prevention and treatment strategies to individual patient profiles.

Recent advances in high-throughput sequencing technologies, artificial intelligence, and big data analytics have facilitated the application of PM in cardiovascular care, enabling more accurate risk stratification, pharmacogenomic-

*Tác giả liên hệ: Võ Thị Hà Hoa

Email: vohahoa@gmail.com

guided therapy, and improved clinical outcomes. However, the implementation of PM faces significant challenges, including high costs, data infrastructure limitations, workforce shortages, and policy constraints, particularly in developing nations such as Vietnam.

This article provides a comprehensive overview of the current status, clinical applications, and emerging trends of personalized medicine in cardiovascular disease. It also highlights key barriers to implementation and proposes strategic directions for the integration of PM into clinical and public health systems, with a focus on Vietnam and the Southeast Asian context.

Keywords: Personalized medicine, precision medicine, cardiovascular diseases, genomics, pharmacogenomics, artificial intelligence, risk stratification, Viet Nam, Southeast Asia, health policy

1. Đặt vấn đề

Bệnh lý tim mạch tiếp tục là nguyên nhân gây tử vong hàng đầu trên toàn cầu, chiếm khoảng 32% tổng số ca tử vong theo báo cáo của Tổ chức Y tế Thế giới (WHO, 2023). Dù đã có nhiều tiến bộ trong điều trị và phòng ngừa, CVD vẫn gây ra gánh nặng to lớn về kinh tế và sức khỏe cho cộng đồng, đặc biệt tại các quốc gia đang phát triển.

Trong nhiều thập kỷ, việc điều trị CVD chủ yếu dựa trên mô hình “one-size-fits-all”, tức là sử dụng một phác đồ điều trị chuẩn cho mọi bệnh nhân có cùng chẩn đoán. Tuy nhiên, thực tiễn lâm sàng cho thấy sự khác biệt đáng kể về đáp ứng điều trị, nguy cơ biến chứng và tiến triển bệnh lý giữa các cá nhân, kể cả khi họ có cùng chỉ số lâm sàng và cận lâm sàng. Những khác biệt này phản ánh ảnh hưởng của yếu tố di truyền, môi trường, thói quen sống và tương tác thuốc – yếu tố mà y học truyền thống chưa giải thích được đầy đủ.

PM đã nổi lên như một hướng đi tất yếu nhằm khắc phục hạn chế nêu trên. PM tích hợp các dữ liệu di truyền, sinh học phân tử, môi trường và phong cách sống để thiết kế phương pháp điều trị và phòng ngừa phù hợp nhất với từng cá nhân. Trong lĩnh vực tim mạch, PM không chỉ giúp tối ưu hóa hiệu quả điều trị mà còn làm giảm nguy cơ biến cố tim mạch thông qua phân tầng nguy cơ chính xác hơn và lựa chọn thuốc phù hợp về mặt dược di truyền.

Sự phát triển mạnh mẽ của các công nghệ tiên tiến như giải trình tự bộ gen thế hệ mới (NGS), trí tuệ nhân tạo (AI), học máy (machine

learning), và phân tích dữ liệu lớn (big data) đã mở ra khả năng ứng dụng rộng rãi PM trong thực hành lâm sàng. Tuy nhiên, việc triển khai còn đối mặt với nhiều thách thức, bao gồm chi phí cao, cơ sở dữ liệu chưa đầy đủ, thiếu nhân lực được đào tạo chuyên sâu và hạn chế về mặt chính sách tại nhiều quốc gia, trong đó có Việt Nam.

Trong bối cảnh đó, bài viết này giới thiệu các công cụ PM được xây dựng theo “omics” kết hợp AI, Big Data, bao gồm genomics, transcriptomics, epigenomics, proteomics, metabolomics và microbiomics, để phân tích kiểu hình sâu [2]. “Omics” được hỗ trợ bởi phân tích “dữ liệu lớn” tiên tiến, giúp phát triển các phân tích kiểu hình lâm sàng, sinh học và phân tử chuyên sâu, thúc đẩy chăm sóc sức khỏe tích hợp tốt hơn với chẩn đoán sớm, phân tầng nguy cơ nâng cao và quản lý bệnh với ít tác dụng phụ nhất có thể [1], nhằm cung cấp cái nhìn toàn diện về hiện trạng và xu hướng của PM trong phòng ngừa và điều trị bệnh lý tim mạch, từ lý thuyết nền tảng đến các ứng dụng lâm sàng, cùng các thách thức triển khai và hướng phát triển trong tương lai gần.

2. Đối tượng và phương pháp nghiên cứu

2.1. Đối tượng nghiên cứu

Bài báo này tổng hợp và phân tích các tài liệu khoa học trong và ngoài nước liên quan đến PM trong phòng ngừa và điều trị bệnh lý tim mạch. Nguồn tài liệu chủ yếu bao gồm các bài báo quốc tế, báo cáo của WHO, các khuyến cáo của Hiệp hội Tim mạch châu Âu (ESC), Hiệp hội Tim mạch Hoa Kỳ (AHA), cùng các công trình nghiên cứu gần đây trong lĩnh vực di truyền học,

được di truyền học và ứng dụng trí tuệ nhân tạo trong tim mạch.

2.2. Phương pháp nghiên cứu

- Tìm kiếm và tổng hợp tài liệu: Các tài liệu được tìm kiếm trên các cơ sở dữ liệu khoa học (PubMed, Scopus, Google Scholar, WHO publications...) với từ khóa: *personalized medicine, precision medicine, cardiovascular diseases, pharmacogenomics, artificial intelligence*.

- Dịch thuật: Các tài liệu quốc tế liên quan được dịch từ tiếng Anh sang tiếng Việt, bảo đảm tính chính xác và trung thực trong việc truyền đạt các khái niệm, kết quả nghiên cứu và khuyến nghị thực hành lâm sàng.

- Tóm tắt: Các nội dung trọng tâm (định nghĩa, lịch sử phát triển, ứng dụng lâm sàng, lợi ích, thách thức và triển vọng của PM) được hệ thống hóa và rút gọn để phù hợp với bối cảnh thực hành tim mạch tại Việt Nam.

- Phân tích lý thuyết: Các ứng dụng và xu hướng của PM trong phòng ngừa và điều trị tim mạch được phân tích, đối chiếu với thực tiễn chăm sóc sức khỏe tại Việt Nam và khu vực Đông Nam Á, nhằm đánh giá tính khả thi và định hướng ứng dụng trong hệ thống y tế.

- Minh chứng cơ sở thực tiễn: Sử dụng kết quả nghiên cứu của các đề tài liên quan đến PM lĩnh vực tim mạch để chứng minh, lý giải và khuyến cáo sử dụng các phát hiện đã được khái quát hóa thành cơ sở lý luận (lý thuyết PM tim mạch).

3. Kết quả và thảo luận

3.1. Tổng quan về PM

- Định nghĩa và khái niệm cơ bản

PM là một lĩnh vực y học mới nổi dựa trên việc cá thể hóa quyết định lâm sàng dựa vào đặc điểm sinh học, di truyền, hành vi và môi trường sống của từng bệnh nhân. Thay vì áp dụng phác đồ điều trị chung cho tất cả, PM hướng đến việc

“đúng thuốc, đúng liều, đúng người, đúng thời điểm” [3][4][5].

Trong ngữ cảnh bệnh lý tim mạch, điều này có thể bao gồm: sử dụng xét nghiệm di truyền để lựa chọn thuốc chống kết tập tiểu cầu tối ưu; xác định nguy cơ nhồi máu cơ tim dựa trên chỉ số nguy cơ đa gen (polygenic risk score – PRS); hoặc cá thể hóa chiến lược điều trị tăng huyết áp theo giới tính, tuổi và các biểu hiện phân tử đặc trưng.

- Lịch sử hình thành và sự phát triển

Khái niệm PM bắt đầu được chú ý sau khi Dự án Giải trình tự bộ gen người (Human Genome Project) hoàn thành vào năm 2003. Từ đó, sự bùng nổ của các công nghệ sinh học và tin sinh học như giải trình tự thế hệ mới (NGS), biểu hiện gen, phân tích hệ gen chức năng và trí tuệ nhân tạo đã đẩy nhanh việc ứng dụng PM trong nhiều chuyên ngành, đặc biệt là ung thư học và tim mạch.

Năm 2015, chính phủ Hoa Kỳ chính thức khởi động "Precision Medicine Initiative" với tầm nhìn chuyển dịch toàn bộ hệ thống y tế sang hướng tiếp cận cá thể hóa – đánh dấu bước ngoặt lớn trong chăm sóc sức khỏe thế kỷ XXI [3].

- Các lĩnh vực nền tảng của PM [3][4][5]:

+ Di truyền học lâm sàng: xác định đột biến đơn gen, đa gen liên quan đến nguy cơ tim mạch (PCSK9, LPA, ApoE...).

+ Dược di truyền học: nghiên cứu ảnh hưởng của các biến thể gen đến đáp ứng thuốc (ví dụ: CYP2C19 và clopidogrel) [5].

+ Tin sinh học và AI: phân tích dữ liệu omics và lâm sàng để đưa ra mô hình ra quyết định.

+ Hồ sơ sức khỏe điện tử (EHR): tích hợp dữ liệu đa chiều phục vụ cá thể hóa điều trị.

Mục tiêu và lợi ích:

+ Nâng cao hiệu quả và an toàn điều trị;

+ Tối ưu hóa chi phí – hiệu quả trong chăm sóc sức khỏe;

- + Phát hiện sớm nguy cơ và can thiệp kịp thời;
- + Giảm tác dụng phụ, biến cố liên quan đến thuốc;
- + Thúc đẩy nghiên cứu – phát triển thuốc hướng đích.

3.2. Ứng dụng PM trong phòng ngừa bệnh lý tim mạch

PM không chỉ giới hạn trong điều trị mà còn mang lại đột phá trong phòng ngừa bệnh lý tim mạch thông qua nhận diện sớm nguy cơ, thiết kế lối sống, và chiến lược can thiệp phù hợp từng cá nhân. Các phương pháp dưới đây thể hiện sự tiến bộ rõ rệt của PM trong giai đoạn tiền lâm sàng và phòng ngừa nguyên phát [7].

- Phân tầng nguy cơ dựa trên chỉ số nguy cơ đa gen (Polygenic Risk Score – PRS) [2][7]:

+ PRS tích hợp hàng trăm đến hàng nghìn biến thể gen (SNPs) liên quan đến bệnh mạch vành, rung nhĩ, tăng huyết áp...

+ Các nghiên cứu lớn như UK Biobank cho thấy PRS có khả năng tiên đoán độc lập và bổ sung cho các mô hình lâm sàng như SCORE2 hay Framingham.

+ Bệnh nhân có PRS cao có thể được chỉ định statin, aspirin liều thấp hoặc điều chỉnh lối sống sớm hơn, ngay cả khi họ chưa biểu hiện lâm sàng.

Xác định nguy cơ tiến triển sớm bệnh lý tim mạch ở bệnh nhân đặc biệt [2][7].

+ Bệnh nhân đái tháo đường type 2 có nhiều kiểu gen khác nhau quyết định nguy cơ tổn thương cơ tim thầm lặng. Một số gen điều hòa đáp ứng viêm, chuyển hóa lipid hoặc phản ứng stress oxy hóa là mục tiêu theo dõi trong nhóm này.

+ Phụ nữ sau mãn kinh, người có tiền sử gia đình mắc CVD sớm hoặc người có biểu hiện viêm mãn tính (CRP cao, IL-6) được xem là nhóm hưởng lợi nhiều từ sàng lọc sớm và can thiệp phòng ngừa cá thể hóa.

- Các chiến lược thay đổi hành vi truyền thống (ăn kiêng, tập thể dục) khi áp dụng “đồng loạt” thường không đạt hiệu quả lâu dài. Trong khi đó, PM khuyến cáo thay đổi lối sống và dinh dưỡng:

+ Các mô hình AI phân tích hành vi và di truyền học để đưa ra kế hoạch ăn kiêng phù hợp kiểu chuyển hóa (ví dụ: low-carb vs. Mediterranean).

+ Một số gen như *FTO*, *TCF7L2*, *APOA5* liên quan đến hiệu quả giảm lipid hoặc đáp ứng với chất béo bão hòa – giúp cá thể hóa khuyến cáo dinh dưỡng.

+ Ứng dụng dữ liệu thiết bị đeo (wearable devices) tích hợp vào hồ sơ sức khỏe điện tử hỗ trợ phân tích nguy cơ và cá thể hóa hoạt động thể chất [7].

- Dự báo và phòng ngừa các biến cố tim mạch cấp:

+ Các mô hình tiên đoán nguy cơ nhồi máu cơ tim trong 6 tháng – 5 năm dựa trên AI kết hợp PRS, hs-CRP, troponin siêu nhạy và EKG liên tục đang được thử nghiệm lâm sàng.

+ Nghiên cứu GENCOR, BioImage và MESA chứng minh mô hình phân tầng dựa trên di truyền và hình ảnh học (CT calcium score) hiệu quả hơn trong dự đoán biến cố tim mạch so với chỉ số nguy cơ lâm sàng đơn thuần.

+ PM đang giúp chuyển dịch từ điều trị sang phòng ngừa tích cực, mở ra khả năng cá thể hóa khuyến nghị lối sống, tầm soát sớm, và can thiệp điều chỉnh nguy cơ từ rất sớm. Trong phần kế tiếp, chúng ta sẽ đi sâu hơn vào ứng dụng của PM trong điều trị bệnh tim mạch cụ thể.

3.3. Ứng dụng PM trong điều trị bệnh lý tim mạch

Trong điều trị tim mạch, PM đang giúp chuyển đổi mô hình “một phác đồ cho tất cả” sang điều trị hướng đích dựa trên sinh học phân tử, gen và phản ứng thuốc của từng bệnh nhân. Ứng dụng này đã được triển khai trong nhiều

bệnh cảnh cụ thể như tăng huyết áp, bệnh mạch vành, suy tim và rối loạn nhịp.

- Bệnh mạch vành và điều trị kháng tiểu cầu:

+ Dược di truyền học của Clopidogrel cho thấy bệnh nhân có alen *CYP2C19* mất chức năng có đáp ứng kém với clopidogrel, dẫn đến nguy cơ huyết khối cao sau can thiệp mạch vành [5], khuyến cáo thay thế điều trị cho nhóm bệnh nhân này theo nghiên cứu Popular Genetics và Pharmaclo là dùng ticagrelor hoặc prasugrel.

+ Cá thể hóa điều trị kép kháng tiểu cầu (DAPT) dựa trên tuổi, nguy cơ chảy máu, và chỉ dấu sinh học như hs-TnT, nhà điều trị cần rút ngắn DAPT ở nhóm bệnh nhân nguy cơ cao xuất huyết (ví dụ: 1–3 tháng) hoặc kéo dài nếu nguy cơ huyết khối cao.

- Tăng huyết áp và sự khác biệt di truyền – chủng tộc:

+ Phương pháp điều trị tăng huyết áp có thể được lựa chọn tốt nhất dựa trên các kiểu hình cụ thể. Kiểu hình Liddle có nhiều khả năng xuất hiện ở người tăng huyết áp da đen. Họ cũng có xu hướng giữ muối và nước [2].

+ Đã xác định được 31 vùng di truyền mới liên quan đến tăng huyết áp, bao gồm ba biến thể sai nghĩa chưa xác định trong RBM47, COL21A1 và RRAS. Nhiều mối liên quan khác nhau đã được tìm thấy trong A2ML1 và ENPEP. Những biến thể alen này đặt nền tảng cho các mục tiêu thuốc mới trong can thiệp lâm sàng và quản lý tăng huyết áp chính [2].

+ Khi dùng thuốc lợi tiểu thiazide, người mang alen PRKCA (rs16960228) kiểm soát huyết áp tốt hơn so với bệnh nhân đồng hợp tử GG. Ngoài ra, người mang alen GNAS-EDN3 rs2273359 G cho thấy đáp ứng huyết áp tốt hơn so với bệnh nhân đồng hợp tử CC [2].

+ Một số nhóm bệnh nhân gốc Phi hoặc có biến thể liên quan đến kênh ion và gen RAS (RAAS) đáp ứng tốt hơn với thuốc lợi tiểu và chẹn kênh canxi so với ức chế men chuyển (ACEi).

+ Ứng dụng AI trên hồ sơ bệnh án (EHR) cho thấy hiệu quả cao trong đề xuất nhóm thuốc đầu tay dựa vào tuổi, giới, bệnh đi kèm và dữ liệu huyết áp ban đầu.

- Suy tim và sinh học phân tử điều hướng điều trị:

+ Liệu pháp điều trị dựa theo dấu ấn sinh học, ví dụ trong tối ưu hóa liều ức chế men chuyển, beta-blocker hoặc ARNI dựa trên NT-proBNP và GDF-15.

+ Liệu pháp điều trị dựa trên kiểu gen [2][7]:

Bệnh amyloidosis do transthyretin: Xác định thông qua gen TTR, từ đó chỉ định sử dụng tafamidis.

Đột biến gen LMNA, TTN: Liên quan đến tiên lượng tiến triển nhanh, cần xem xét chỉ định sớm thiết bị ICD

+ Phân nhóm suy tim bằng mô hình học máy (phenogrouping) trong chia bệnh nhân suy tim phân suất tống máu bảo tồn (HFpEF) thành nhiều nhóm nhỏ có đáp ứng điều trị khác nhau với SGLT2i, spironolactone.

- Rối loạn nhịp tim và PM [2][7]:

+ Di truyền học trong rung nhĩ cho thấy gen *PITX2*, *ZFHX3* có ảnh hưởng đến nguy cơ tái phát sau đốt điện rung nhĩ. Xác định kiểu gen có thể giúp cá thể hóa quyết định, bao gồm lựa chọn thuốc chống loạn nhịp hoặc chỉ định can thiệp sớm.

+ Hội chứng QT dài, Brugada, rung thất liên quan đến các đột biến kênh ion như *SCN5A* và *KCNQ1*, giúp chỉ định sớm ICD hoặc tránh dùng các thuốc gây kéo dài QT. Phân tích toàn bộ exome đang được ứng dụng tại nhiều trung tâm tim mạch tiên tiến để phát hiện bệnh lý di truyền ẩn.

- Điều trị bằng thuốc sinh học và hướng đích phân tử [2][7]:

+ PCSK9 inhibitors được phát triển dựa trên các đột biến tự nhiên cho thấy giảm LDL-C và nguy cơ xơ vữa.

+ Inclisiran là thuốc RNAi hướng đích gen PCSK9, được tiêm 2 lần/năm, mang lại hiệu quả hạ lipid mạnh.

+ Olezarsen, pelacarsen là các thuốc nhắm vào Lp(a), một mục tiêu khó kiểm soát bằng các thuốc hạ lipid thường quy.

+ SGLT2i có hiệu quả điều trị ở bệnh nhân suy tim cả có và không có đái tháo đường, nhưng mức độ đáp ứng liên quan đến biểu hiện gen SGLT và chức năng thận nền.

Tóm lại, PM đang thay đổi bản chất của điều trị tim mạch, từ lựa chọn thuốc đến xác định nguy cơ và can thiệp thiết bị. Phần tiếp theo sẽ trình bày các thách thức và rào cản trong triển khai PM vào thực hành lâm sàng.

3.4. Các ứng dụng thực tế và khuyến cáo quốc tế

Cá thể hóa điều trị tăng huyết áp đang được xem là bước tiến quan trọng trong y học hiện đại nhằm tối ưu hóa hiệu quả điều trị và giảm thiểu tác dụng phụ. Các khuyến cáo quốc tế gần đây như ESC 2023 và ACC/AHA 2022 đều nhấn mạnh tầm quan trọng của việc phân tầng và điều chỉnh phác đồ dựa trên các đặc điểm cá nhân của từng bệnh nhân, bao gồm tuổi tác, giới tính, yếu tố di truyền và các bệnh đồng mắc.

- Phân tầng và điều trị tăng huyết áp theo tuổi, giới và đặc điểm gen:

+ Phân tầng theo tuổi

Người cao tuổi thường gặp tăng huyết áp tâm thu đơn độc do hiện tượng xơ cứng động mạch và giảm đàn hồi thành mạch. Theo ESC 2023, mục tiêu huyết áp tâm thu nên được điều chỉnh phù hợp, thường đặt ở khoảng 130–139 mmHg so với người trẻ nhằm tránh hạ huyết áp quá mức gây chóng mặt, ngã và tai biến. Ngoài ra, việc lựa chọn thuốc cũng được ưu tiên dùng các nhóm có ít tác dụng phụ trên hệ thần kinh trung ương như lợi tiểu thiazide, thuốc chẹn kênh canxi thế hệ mới. Ngược lại, ở người trẻ tuổi, mục tiêu

kiểm soát huyết áp thường chặt chẽ hơn để hạn chế tổn thương cơ quan đích sớm.

Ví dụ, bệnh nhân nữ 75 tuổi, tăng huyết áp kèm theo loãng xương, được ưu tiên lựa chọn lợi tiểu thiazide vì tác dụng phụ giúp tăng hấp thu canxi, đồng thời tránh dùng thuốc ức chế men chuyển do nguy cơ gây ho khan.

+ Phân tầng theo giới tính

Các nghiên cứu cho thấy phụ nữ có sự biến đổi huyết áp liên quan đến hormone sinh dục, đặc biệt là trong thời kỳ mãn kinh. ACC/AHA 2022 khuyến cáo cần lưu ý lựa chọn thuốc phù hợp để tránh các tác dụng phụ liên quan đến hormone, ví dụ như tránh ức chế men chuyển (ACEi) hoặc chẹn thụ thể angiotensin II (ARB) ở phụ nữ đang mang thai hoặc có kế hoạch mang thai.

Ví dụ, một phụ nữ 30 tuổi bị tăng huyết áp mới phát hiện, đang có kế hoạch mang thai, được lựa chọn sử dụng thuốc chẹn kênh canxi thay vì ACEi để đảm bảo an toàn thai nhi.

+ Phân tầng theo đặc điểm gen:

Các nghiên cứu về dược lý học cá thể đã chứng minh nhiều biến thể gen ảnh hưởng đến đáp ứng thuốc hạ áp như polymorphisms ở gen CYP450, ACE, hoặc gen thụ thể beta. Việc xét nghiệm gen giúp dự đoán hiệu quả và nguy cơ tác dụng phụ của thuốc như thuốc chẹn kênh canxi hay lợi tiểu, từ đó lựa chọn thuốc phù hợp với từng cá nhân. Việc áp dụng được học cá thể giúp tối ưu lựa chọn thuốc ngay từ ban đầu, tránh thử sai nhiều lần.

Ví dụ, một nghiên cứu tại Hoa Kỳ đã ứng dụng xét nghiệm gen cho bệnh nhân tăng huyết áp để xác định đáp ứng thuốc ức chế men chuyển. Kết quả cho thấy nhóm có biến thể gen đặc hiệu đáp ứng tốt với thuốc này, trong khi nhóm còn lại được chỉ định thuốc chẹn kênh canxi với hiệu quả tương đương nhưng ít tác dụng phụ hơn.

- Ứng dụng AI và phân tích Big Data trong quản lý cá thể:

Sự phát triển mạnh mẽ của trí tuệ nhân tạo (AI) và phân tích Big Data đã mở ra cơ hội lớn trong quản lý cá thể bệnh nhân tăng huyết áp. Các hệ thống AI có thể tổng hợp dữ liệu lâm sàng, cận lâm sàng, gen và lối sống để xây dựng mô hình dự đoán nguy cơ, đề xuất phác đồ điều trị tối ưu và theo dõi đáp ứng điều trị liên tục.

+ Ứng dụng AI trong phân tích dữ liệu bệnh nhân

AI sử dụng các thuật toán học máy (machine learning) để xử lý lượng lớn dữ liệu y tế đa chiều từ hồ sơ bệnh án điện tử, xét nghiệm cận lâm sàng, hình ảnh y học và dữ liệu di truyền nhằm dự đoán nguy cơ và hỗ trợ ra quyết định lâm sàng [3][4].

Ví dụ, một bệnh viện lớn tại Singapore phát triển hệ thống AI giúp phân tích dữ liệu huyết áp tại nhà của bệnh nhân, kết hợp với thông tin sinh học và lịch sử điều trị, để cảnh báo sớm các trường hợp nguy cơ cao cần can thiệp y tế kịp thời. Nhờ đó, tỷ lệ nhập viện do biến chứng tăng huyết áp giảm đáng kể trong vòng 1 năm áp dụng.

+ Ứng dụng AI trong theo dõi và tăng cường tuân thủ điều trị

Ứng dụng di động có tích hợp AI giúp nhắc nhở uống thuốc, theo dõi huyết áp thường xuyên và phân tích biểu đồ huyết áp để cá nhân hóa điều chỉnh thuốc theo thời gian thực. Ghi nhận tuân thủ thuốc và cảnh báo kịp thời khi phát hiện dấu hiệu bất thường [3][4].

Ví dụ, một startup tại Mỹ đã phát triển ứng dụng "SmartBP" sử dụng AI để phân tích dữ liệu huyết áp và thói quen dùng thuốc, từ đó đề xuất nhắc nhở cá nhân hóa cho từng bệnh nhân. Thử nghiệm lâm sàng cho thấy ứng dụng giúp cải thiện tuân thủ điều trị tăng huyết áp lên đến 30% so với nhóm kiểm soát.

+ Big Data hỗ trợ nghiên cứu và phát triển phác đồ điều trị

Dữ liệu lớn được thu thập từ các nghiên cứu đa trung tâm giúp phát hiện các tương tác thuốc mới, xác định các yếu tố môi trường, xã hội ảnh hưởng đến kiểm soát huyết áp và hỗ trợ tạo ra các phác đồ điều trị cá thể hóa theo nhóm dân cư [3][4].

Ví dụ, một dự án nghiên cứu đa quốc gia sử dụng Big Data đã phân tích dữ liệu gen và môi trường của hơn 100.000 bệnh nhân, từ đó xây dựng mô hình dự báo nguy cơ tăng huyết áp và biến chứng tim mạch cho từng nhóm dân cư khác nhau, giúp các bác sĩ có căn cứ lựa chọn phác đồ phù hợp cho từng khu vực.

Những tiến bộ này không chỉ giúp cá thể hóa điều trị tăng huyết áp hiệu quả mà còn góp phần nâng cao chất lượng chăm sóc, giảm gánh nặng chi phí y tế và cải thiện dự hậu dài hạn cho bệnh nhân.

3.5. Thách thức và rào cản triển khai

- Chi phí và tiếp cận kỹ thuật xét nghiệm gen

Một trong những thách thức lớn nhất của PM là chi phí cao liên quan đến xét nghiệm gen và công nghệ phân tích dữ liệu. Hiện nay, các kỹ thuật như giải trình tự gen toàn bộ (WGS) hoặc phân tích đa dạng sinh học phân tử vẫn còn đắt đỏ, chưa được bảo hiểm chi trả rộng rãi. Điều này gây khó khăn cho việc phổ cập PM, đặc biệt tại các vùng sâu vùng xa hoặc các quốc gia có nguồn lực y tế hạn chế [3][4].

- Năng lực phân tích dữ liệu lớn trong lâm sàng

PM đòi hỏi xử lý và phân tích lượng dữ liệu sinh học và gen lớn (Big Data) từ bệnh nhân. Tuy nhiên, nhiều cơ sở y tế còn thiếu hạ tầng công nghệ thông tin tiên tiến và chuyên gia có kỹ năng phân tích dữ liệu phức tạp. Điều này hạn chế khả năng áp dụng kết quả xét nghiệm gen một cách hiệu quả vào thực hành lâm sàng [3][4][8].

- Đào tạo nhân lực và chấp nhận của hệ thống y tế

Việc phát triển PM cũng đặt ra yêu cầu cao về đào tạo nguồn nhân lực đa ngành như bác sĩ lâm sàng, nhà di truyền học, chuyên gia công nghệ thông tin. Bên cạnh đó, sự chấp nhận và thích nghi của hệ thống y tế, các nhà quản lý, cũng như người bệnh đối với phương pháp mới còn nhiều hạn chế do thiếu hiểu biết hoặc e ngại về tính riêng tư, bảo mật dữ liệu [3][4][8].

3.6. Triển vọng và xu hướng phát triển

- Phát triển ngân hàng dữ liệu di truyền – sinh học cá thể

Việc xây dựng và mở rộng các ngân hàng dữ liệu di truyền và sinh học cá thể là nền tảng quan trọng cho PM. Các cơ sở dữ liệu này sẽ giúp tích hợp, so sánh và phân tích thông tin gen để hỗ trợ chẩn đoán, điều trị và dự phòng bệnh tim mạch chính xác hơn.

- Tích hợp hồ sơ điện tử, AI và thiết bị đeo tay

Xu hướng tích hợp hồ sơ bệnh án điện tử với công nghệ trí tuệ nhân tạo (AI) và các thiết bị đeo tay đo dấu hiệu sinh tồn (như nhịp tim, huyết áp) sẽ thúc đẩy khả năng theo dõi liên tục, cá thể hóa điều trị, dự báo nguy cơ và can thiệp sớm trong các bệnh lý tim mạch.

- Kế hoạch triển khai PM ở Việt Nam và Đông Nam Á

Việt Nam cùng các quốc gia Đông Nam Á đang bắt đầu xây dựng các chiến lược phát triển PM, bao gồm đầu tư cơ sở hạ tầng, đào tạo nhân lực và hợp tác quốc tế. Việc này hướng tới nâng cao chất lượng chăm sóc sức khỏe và giảm thiểu gánh nặng bệnh tật, đặc biệt trong nhóm bệnh mãn tính và bệnh lý tim mạch.

4. Kết luận

PM chính là tương lai của tim mạch học, đang khẳng định vai trò nền tảng và ngày càng trở

thành một yêu cầu cấp thiết trong tim mạch học hiện đại, với ý nghĩa then chốt trong việc định hình chiến lược phòng ngừa và điều trị toàn diện; mở ra cơ hội cải thiện đáng kể hiệu quả chẩn đoán, phòng bệnh và điều trị dựa trên đặc điểm di truyền và sinh học riêng của từng bệnh nhân. Để khai thác tối đa tiềm năng này, cần có sự phối hợp đa ngành chặt chẽ giữa các nhà nghiên cứu, bác sĩ, dược sĩ, chuyên gia công nghệ và nhà hoạch định chính sách y tế. Việc liên kết nghiên cứu và xây dựng các chính sách phù hợp cũng như đầu tư đúng mức sẽ tạo nền tảng vững chắc để PM phát triển bền vững, góp phần nâng cao chất lượng chăm sóc sức khỏe cộng đồng trong tương lai.

Tài liệu tham khảo

- [1] Antman, E.M., & Loscalzo, J. (2016). "Precision medicine in cardiology". *Nature Reviews Cardiology*, 13(10), 591–602. DOI: 10.1038/nrcardio.2016.101
- [2] Yashendra, S., et al. (2023). "Precision medicine and the future of cardiovascular diseases: A clinically oriented comprehensive review". *Journal of Clinical Medicine*, 12(5), 1799. DOI: 10.3390/jcm12051799
- [3] Ashley, E.A. (2016). "The precision medicine initiative: A new national effort". *JAMA*, 315(7), 653–654. DOI: 10.1001/jama.2016.0289
- [4] Collins, F.S., & Varmus, H. (2015). "A new initiative on precision medicine". *New England Journal of Medicine*, 372(9), 793–795. DOI: 10.1056/NEJMp1500523
- [5] Manolio, T.A., Chisholm, R.L., Ozenberger, B., Roden, D.M., Williams, M.S., Wilson, R., ... & Ginsburg, G.S. (2015). "Implementing genomic medicine in the clinic: The future is here". *Genetics in Medicine*, 17(12), 925–934. DOI: 10.1038/gim.2015.92
- [6] Topol, E.J. (2019). "High-performance medicine: The convergence of human and artificial intelligence". *Nature Medicine*, 25(1), 44–56. DOI: 10.1038/s41591-018-0300-7
- [7] Yoon, D., & Kim, J. (2020). "Challenges and opportunities of precision medicine in cardiovascular disease: Current status and future perspectives". *Frontiers in Cardiovascular Medicine*, 7, 33. DOI: 10.3389/fcvm.2020.00033
- [8] World Health Organization. (2022). *Integrating genomics into health systems: A WHO guide*. Geneva: WHO Press.